

БОЛЕЗНЬ ГОШЕ



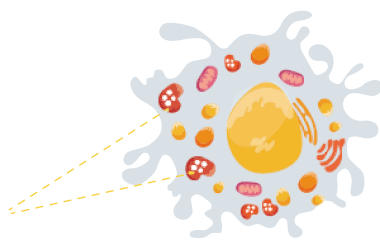
Информация для пациентов,
а также членов их семей

Что такое болезнь Гоше?



Болезнь Гоше – это редкое наследственное заболевание, возникающее по причине недостатка активности одного из необходимых организму ферментов β -глюкоцереброзидаза¹⁻³

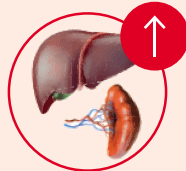
Недостаток этого фермента приводит к накоплению жировых веществ (гликолипидов) в **лизосомах макрофагов**^{1,2}



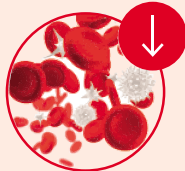
▶ и ведет к нарушению функций клеток в **селезенке, печени, костном мозге, костной ткани и легких**³⁻⁶



Основные симптомы и клинические признаки включают^{1,2}



увеличение размеров печени и селезенки



уменьшение количества тромбоцитов и снижение уровня гемоглобина



поражение скелета

Как проявляется болезнь Гоше?

Проявления болезни Гоше^{1,2}

1

Увеличение объема живота, боль в животе

- Гепатомегалия (увеличение размеров печени)
- Спленомегалия (увеличение размеров селезенки)

2

Тромбоцитопения (уменьшение количества тромбоцитов)

- Кровоточивость слизистых оболочек
- Длительные кровотечения при хирургических вмешательствах
- Склонность к кровоподтекам

3

Анемия (снижение уровня гемоглобина)

- Бледность
- Слабость
- Учащенное сердцебиение
- Сухость кожи

4

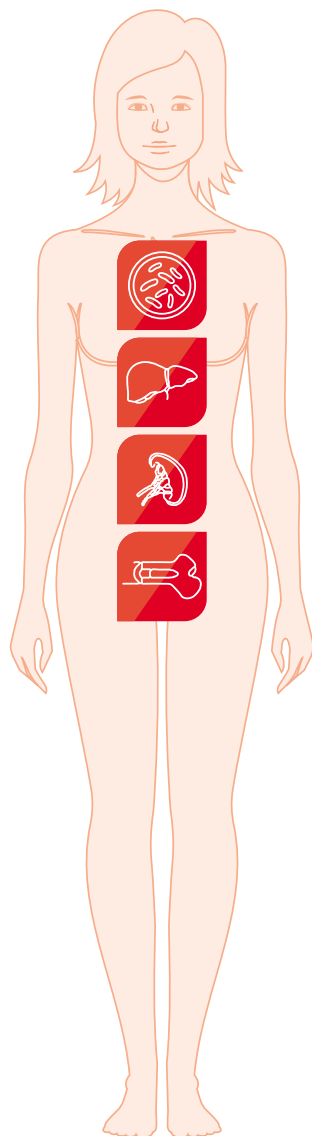
Изменения костной ткани

- Частые переломы
- Костные кризы
- Деформации костей, суставов и позвоночника

5

Задержка физического развития

- Задержка роста у детей



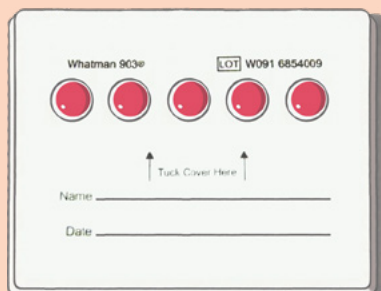
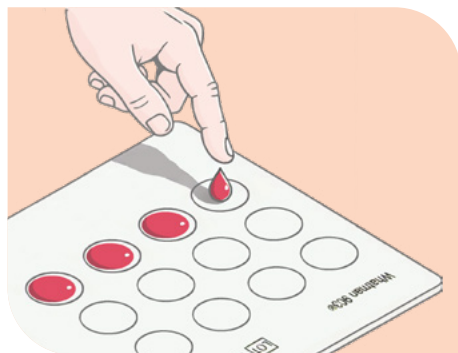
Что делать, если Вы заподозрили у себя или у своего близкого болезнь Гоше?

В настоящий момент существует специальная **бесплатная программа**, в рамках которой можно проверить диагноз болезнь Гоше у себя и своих близких. Для этого необходимо обратиться к своему лечащему врачу (гематологу, гастроэнтерологу и др.) или **врачу-генетику**.

Подтверждение диагноза проводится врачом на основании лабораторных исследований.



Для подтверждения диагноза болезни Гоше врач наносит каплю крови пациента на специальный бланк фильтровальной бумаги и высушивает образец.



Как подтверждается диагноз болезнь Гоше?



Полученный **материал** («сухое пятно крови») направляется в **сертифицированную** для диагностики болезни Гоше **генетическую лабораторию**.



Сотрудники лаборатории **определяют** в полученном образце **уровень фермента β -глюкоцереброзидазы**.



Образцы, в которых уровень фермента снижен, поступают на следующий этап диагностики — генетическое исследование.



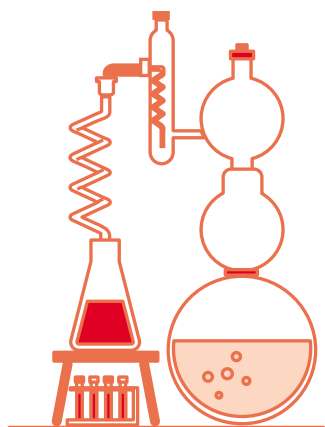
Если генетический анализ выявляет **мутацию в гене, отвечающем за фермент β -глюкоцереброзидаза, диагноз “болезнь Гоше” подтверждается.**

У меня или моего близкого подтвержден диагноз **болезнь Гоше**, что делать дальше?



Необходимо как можно раньше начать терапию. Отсроченное начало лечения болезни Гоше может привести к неблагоприятным последствиям.

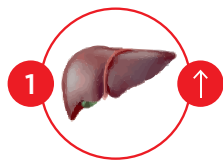
Для лечения болезни Гоше применяют препараты, представляющие собой созданный в лаборатории фермент, недостаток которого наблюдается при данном заболевании.



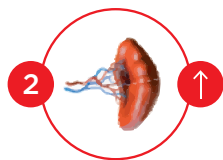
Таким образом проводится замещение фермента, а метод лечения называется **ферментозаместительной терапией**.

Ферментозаместительная терапия позволяет остановить или значительно замедлить развитие проявлений болезни Гоше.^{1,2}

Поздняя постановка диагноза и отсроченное начало лечения болезни Гоше могут привести к серьезным неблагоприятным последствиям



Увеличение размеров печени приводит к формированию портальной гипертензии и, как следствие, возникновению риска кровотечения из варикозно-расширенных вен пищевода и желудка².



Увеличение селезенки сопряжено с повышенным риском ее травматического разрыва, приводящего к массивному кровотечению, представляющему угрозу для жизни⁹.



Тромбоцитопения проявляется нарушением свертываемости крови с **повышенным риском обильных кровотечений и развитием постгеморрагической анемии**^{3,10}.



Анемия существенно отягощает течение других заболеваний^{3,11}.



Костные поражения могут проявляться^{1,2}:

- **костными кризами** — эпизодами сильнейших костных болей, сопровождающихся лихорадкой и местными островоспалительными симптомами (отек, покраснение);
- **снижением плотности костной ткани**, приводящей ко множественным переломам;
- **развитием необратимых ортопедических дефектов**, требующих оперативного лечения (например, эндопротезирования суставов), что в конечном счете приводит к инвалидизации.

Алгоритм действий пациента с болезнью Гоше для получения лечения

Центр экспертизы

Формирование лечащим врачом направления (по форме 057/У) в федеральный центр для полного обследования и назначения терапии

Региональное заключение

Проведение врачебной комиссии на уровне региона (по направлению лечащего врача – генетика или иного специалиста, курирующего пациента).

Получение решения врачебной комиссии в регионе проживания

Рецепт на препарат

Выписка лечащим врачом рецепта для бесплатного получения лекарственного препарата

«На любом этапе получения терапии можно обратиться в пациентскую организацию для получения помощи»



1-й ЭТАП



2-й ЭТАП



3-й ЭТАП



4-й ЭТАП



5-й ЭТАП



6-й ЭТАП



7-й ЭТАП

Диагностика

Подтверждение диагноза на основании лабораторных исследований. Проводится лечащим врачом по месту жительства (гематологом, генетиком или другим специалистом)

Федеральное заключение

Получение лечащим врачом федерального заключения на основании результатов обследования

Подача документов в МЗ*

Оповещение регионального МЗ* о новом пациенте и включение пациента в региональный сегмент федерального регистра (вносит генетик, невролог или др. специалист, курирующий болезнь Гоше в регионе)

Получение препарата

Отпуск препарата пациенту / его законному представителю в срок, не превышающий 20 рабочих дней со дня включения в региональный сегмент федерального регистра

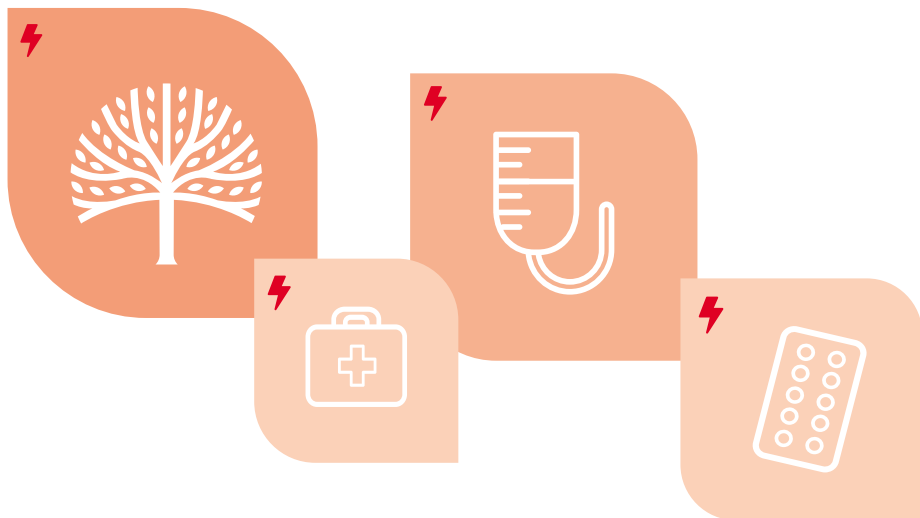
* МЗ - министерство здравоохранения

У меня или моего близкого подтвержден диагноз **болезнь Гоше**, что нужно обязательно сделать еще?



Поскольку болезнь Гоше – это наследственное заболевание, необходимо сообщить об этом диагнозе своим родственникам и рассказать им о необходимости семейной диагностики болезни Гоше.

Своевременная диагностика и начало лечения болезни Гоше поможет Вашим близким избежать осложнений течения болезни!



Кто может помочь мне или моему близкому с болезнью Гоше?

Если Вы или Ваш близкий столкнулись с вопросами по своему заболеванию (например, «Какие шаги предпринять, чтобы получить терапию?») или Вам отказали в лекарственном обеспечении, не отчаивайтесь — Вам могут помочь пациентские организации.

Пациентские организации и фонды играют важную роль в жизни людей с хроническими и редкими заболеваниями. Помимо решений проблем пациентов на системном уровне они оказывают всестороннюю поддержку пациентам всех возрастов в:



получении качественной и доступной медицинской помощи;



реализации прав на лекарственное обеспечение;



социальной адаптации и оказания психологической поддержки;



информировании пациента о его заболевании;



и во многих других вопросах.

1. Клинические рекомендации. Другие сфинголипидозы (болезнь Гоше). Дети. 2024 г. 2. Клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Гоше у взрослых. Национальное гематологическое общество, 2018 г. 3. Мовсисян Г. Б. Оптимизация оказания медицинской помощи детям с болезнью Гоше в Российской Федерации. Диссертация на соискание ученой степени к.м.н. - М., 2018. - 185 с. 4. Stirnemann J., Belmatoug N., Camou F. et al. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. *International Journal of Molecular Sciences*, 2017;18(2): 441. 5. Grabowski G. A., Andria G., Baldellou A, et al. Pediatric non-neuronopathic Gaucher disease: presentation, diagnosis and assessment. *Consensus statements. Eur J Pediatr*, 2004; 163(2): 58-66. doi: 101007/s00431-003-1362-0. Epub 2003 Dec 16. PMID: 14677061. 6. Mistry P. K., Cappellini M. D., Lukina E. et al. A reappraisal of Gaucher disease-diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol*, 2011 Jan; 86(1): 110-115. doi: 10.1002/ajh.21888. PMID: 21080341; PMCID: PMC3058841. 7. Материалы научно-практической конференции студентов, ординаторов и молодых ученых «ВНУТРЕННИЕ БОЛЕЗНИ НА ДОГОСПИТАЛЬНОМ ЭТАПЕ, АНЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ», - М.: ФГАОУ ВО РНИМУ ИМ. Н. И. Пирогова Минздрава России, 2020. - 72 с. 8. Клинические рекомендации МЗ РФ «Легочная гипертензия, в том числе хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия», 2020 г. 9. Войцеховский В. В., Гоборов Н. Д. Спленомегалия в клинической практике. *Амурский медицинский журнал*, 2019; 2(26): 61-77. 10. Войцеховский В. В. и соавт. Тромбоцитопения. *Амурский медицинский журнал*, 2017; 2(18): 7- 25. МЗ РФ - Министерство здравоохранения Российской Федерации. 11. Рукавицын О. А. Анемия хронических заболеваний: отдельные аспекты патогенеза и пути коррекции. *ОНКОГЕМАТОЛОГИЯ*, 2016; 1(11): 37-46.

Размещенная информация не является рекомендацией компании Такеда, рекламой компании или ее продукции, не должна быть основанием для принятия каких-либо решений или осуществления каких-либо действий, не является призывом к самолечению или заменой рекомендаций лечащего врача. Данная информация ни при каких условиях не должна использоваться для постановки диагноза и выбора метода лечения, во всех случаях необходимо проконсультироваться с лечащим врачом и ознакомиться с противопоказаниями перед применением любых назначенных лекарственных препаратов.

VV-MEDMAT-113729 Декабрь 2024 г.

ООО «Такеда Фармасьютикалс», 119048 г. Москва, ул. Усачева, 2, стр. 1, Бизнес-центр «Фьюжн Парк», тел.: +7 (495) 933-55-11.

